

genético positivo para mutação do proto-oncogene RET (C634W) no exão 11, compatível com diagnóstico de Síndrome MEN-2A. Submetida a laparoscopia para tentativa de adrenalectomia bilateral que só foi possível à direita por graves complicações anestésicas. Posteriormente submetida a tireoidectomia total e paratiroidectomia direita superior. Diagnóstico posterior de microcarcinoma medular da tireoide em três familiares de primeiro grau. Engravidou espontaneamente duas vezes após o diagnóstico, de forma não planeada, tendo as gravidezes decorrido sem alterações dos padrões tensionais, registando-se apenas em ambas quadro de colestase intra-hepática da gravidez. Partos programados por cesariana no termo da gravidez, após bloqueio alfa-adrenérgico com fenoxibenzamina. Recém-nascidos saudáveis referenciados a consulta de Genética.

**Discussão:** O seguimento de doentes com feocromocitoma, em especial durante a gravidez, é complexa e requer uma abordagem multidisciplinar, sendo que este caso ilustra a importância de uma adequada vigilância pré-natal. O diagnóstico desta patologia encontra-se muitas vezes dificultado quer pela sobreposição de quadros clínicos quer pelas alterações fisiológicas inerentes à gestação, pelo que se deve suspeitar desta patologia em determinados contextos hipertensivos associados à gravidez. O diagnóstico ante-parto e a vigilância e tratamento adequados desta patologia durante a gravidez permitiram um declínio progressivo da taxa de mortalidade ao longo dos últimos anos.

## P16. ENDOCRINOPATIA EM SÍNDROME DE POEMS

A. Gonçalves, E. Nobre, I. do Carmo

*Serviço de Endocrinologia. Hospital de Santa Maria. Lisboa.*

**Introdução:** O síndrome de POEMS é uma doença multissistémica rara, caracterizada por polineuropatia periférica, discrasia de células plasmáticas monoclonal e um critério menor.

**Casos clínicos:** Apresentamos dois casos de síndrome de POEMS com endocrinopatia múltipla. *Caso 1:* homem, caucasiano, 72 anos, com quadro clínico associado a polineuropatia desmielinizante inflamatória crónica grave e síndrome mielodisplásico. A hepatomegalia e disfunção dos eixos das gonadotrofinas, adrenal e metabolismo intermediário permitiu estabelecer o diagnóstico. *Caso 2:* mulher, caucasiana, 48 anos, com quadro clínico dominando pelo síndrome mielodisplásico e sobrecarga de volume extravascular grave. Ao longo do curso da doença (seguimento de cinco anos) apresentou ainda papiledema, fibromas, angiomas e fenómeno de Raynaud. Estavam ainda envolvidos os eixos da prolactina, gonadotrofinas e adrenal. Os defeitos endocrinológicos foram identificados simultânea ou posteriormente aos restantes problemas associados ao síndrome de POEMS, e reverteram ou melhoraram com a terapêutica. A investigação não mostrou evidência de defeitos estruturais ou autoimunidade. Em ambos, o componente monoclonal, envolveu a elevação de cadeias leves I e as calcemias eram normais.

**Discussão:** O hipogonadismo, hipotireoidismo e alteração do metabolismo intermediário, são mais frequentes nos indivíduos com síndrome de POEMS do que na população geral. A insuficiência supra-renal primária, é mais frequente do que o que se pensava no passado. As cadeias leves  $\lambda$ , encontram-se em mais de 95% dos casos, no entanto, os estudos anatomopatológicos excluem tratar-se de uma doença de deposição. Os exames de autópsia não revelam alterações estruturais e os estudos de autoimunidade são negativos. O tratamento com corticosteroides controla eficazmente a sobrecarga hídrica e polineuropatia, paralelamente, observa-se diminuição dos níveis de VEGF. Na circunstância de neuropatia periférica inexplicada, é essencial que os doentes sejam rastreados com electroforese de proteínas e imunofixação do soro e urina. São necessários estudos no sentido de esclarecer a história natural deste síndrome, em particular no período pós-tratamento.

## P17. CONSUMO DE LEITE E DE IOGURTE E PARÂMETROS LIPÍDICOS PLASMÁTICOS EM MULHERES PORTUGUESAS

V. Simões<sup>1,2</sup>, M. Rui Mascarenhas<sup>1,3</sup>, A.P. Barbosa<sup>1,3</sup>, M. Bicho<sup>1</sup>, I. do Carmo<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Centro de Endocrinologia e Metabolismo (Laboratório de Genética). Faculdade de Medicina de Lisboa. <sup>2</sup>Unidade de Osteoporose. Clínica de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo de Lisboa. <sup>3</sup>Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo. Hospital Universitário de Santa Maria. CHLN-EPE.

**Introdução:** Fatores de risco para a doença cardiovascular incluem uma alimentação rica em gordura saturada e colesterol, e os níveis séricos lipídicos. Apesar da contribuição dos laticínios para a ingestão total de gordura saturada e colesterol da dieta, alguns estudos sugerem que o seu consumo pode diminuir o risco de doença cardiovascular.

**Objetivo:** Detectar associações entre a frequência de consumo reportada de leite e de iogurte e os parâmetros séricos lipídicos em mulheres portuguesas.

**Métodos:** Foram estudadas 52 mulheres, de idade > 30 anos, sem patologias nem medicação associadas a alterações dislipidémicas, cujas frequências de consumo diário de leite e de iogurte foram inquiridas por entrevista no momento da realização do exame de densitometria óssea na CEDML2, e às quais foram doseados o colesterol total, C-HDL, C- LDL e triglicéridos plasmáticos. Foram analisadas as associações através das correlações (Pearson) ajustadas para a idade e o IMC (kg/m<sup>2</sup>).

**Resultados:** Não se verificaram associações entre as variáveis em estudo, para o nível de significância  $\alpha = 0,05$ . Põe-se a hipótese de R não ser mais expressivo pelas características amostrais observadas.

Idade (anos)	50,5 (± 9,9)
IMC (kg/m <sup>2</sup> )	26,0 (± 4,2)
Colesterol total (mg/dl)	200,1 (± 35,4)
C-HDL (mg/dl)	61,0 (± 11,6)
C-LDL (mg/dl)	123,0 (± 29,6)
Triglicéridos (mg/dl)	81,0 (± 40,4)
Leite (doses*/dia)	1,1 (± 0,7)
Iogurte (doses*/dia)	0,6 (± 0,6)
Leite e iogurte (doses*/dia)	1,7 (± 0,9)

N = 52. \* 1 dose de laticínio = dose que fornece 300 mg cálcio.

Coeficientes de correlação parcial ajustados para Idade e IMC. R Pearson e P values	
IMC (kg/m <sup>2</sup> )	Leite
Colesterol total	0,0106; p = 0,942
C-HDL	0,1193; p = 0,409
C-LDL	0,0012; p = 0,993
Triglicéridos	-0,1447; p = 0,316

**Conclusão:** Os resultados sugerem que o consumo reportado de leite e de iogurte não parece estar associado aos parâmetros séricos lipídicos, nestas mulheres em estudo.

## P18. LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA–BARRAQUER-SIMONS SYNDROME: CASO CLÍNICO

E. Lau<sup>1,2</sup>, P. Freitas<sup>1,2</sup>, M.J. Matos<sup>1,2</sup>, D. Carvalho<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo. Centro Hospitalar de São João EPE. <sup>2</sup>Faculdade de Medicina. Universidade do Porto.

**Introdução:** A lipodistrofia parcial adquirida (LPA) ou síndrome de Barraquer-Simons é uma forma rara de lipodistrofia progressiva. É caracterizada pela perda gradual e simétrica de gordura

subcutânea, iniciando-se geralmente na face, estendendo-se na direção cefalo-caudal para a região cervical, tronco e extremidades superiores e posteriormente para as extremidades inferiores. Inicia-se na adolescência, sendo mais frequente no género feminino. É acompanhada por níveis reduzidos de complemento C3 e pela presença de anticorpos circulantes – factor complemento C3-nefrítico, o que sugere uma etiologia auto-imune. As complicações metabólicas são menos frequentes, comparativamente a outras formas de lipodistrofia.

**Caso clínico:** Doente do sexo feminino, raça caucasiana, 31 anos de idade, filha de pais saudáveis, não consanguíneos, referenciada ao nosso Hospital por lipodistrofia facial. O período neonatal e desenvolvimento psicomotor decorreram sem intercorrências, tendo tido história de varicela em criança e parotidite aos 15 anos. A menarca foi aos 12 anos de idade. Desde a puberdade, refere perda gradual de gordura facial, sem atingimento de outras regiões. Sem história familiar de lipodistrofia. Ao exame físico constatou-se lipoatrofia facial marcada e hipoplasia mamária bilateral. A glicose em jejum (70 mg/dL), a insulina em jejum (2,7 U/mL), A1C (5,2%) e a prova de tolerância à glicose oral (às 2 horas, glicose plasmática: 96 mg/dL) foram normais. Verificou-se elevação discreta do colesterol LDL (139 mg/dL) e diminuição do colesterol HDL (54 mg/dL). Apresentava níveis séricos de C3 inferiores ao limite inferior do normal [18 (83-177mg/dL)]. Não se observaram alterações no hemograma, bioquímica (incluindo função renal e hepática), IGF1, hormonas sexuais e tiroideias. Conclusão: As características clínicas e bioquímicas da doente sugerem o diagnóstico de LPA. Realçamos a importância do aconselhamento e seguimento destes doentes, dado apresentarem maior risco de glomerulonefrite, nomeadamente membranoproliferativa e de alterações oftalmológicas (drusas). Infelizmente, não é possível reverter a perda de tecido adiposo, pelo que a cirurgia plástica é a única opção terapêutica.

## P19. NEUROFIBROMATOSE TIPO 1: NOVA MUTAÇÃO

E. Lau<sup>1,2</sup>, P. Freitas<sup>1,2</sup>, C. Sousa<sup>3</sup>, D. Carvalho<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo;

<sup>2</sup>Medicina Geral e Familiar. Centro Hospitalar de São João EPE.

<sup>3</sup>Faculdade de Medicina. Universidade do Porto.

**Introdução:** A neurofibromatose tipo 1 é uma doença genética, de transmissão autossómica dominante, provocada por mutações no gene NF1, localizado no cromossoma 17q11.2. Clinicamente pode caracterizar-se por máculas café-au-lait, neurofibromas, nódulos de Lisch, glioma óptico, sardas axilares ou inguinais e displasia óssea e aumento da incidência de neoplasias benignas e malignas. **Caso clínico:** Doente do sexo masculino, 46 anos de idade, raça caucasiana, referenciado à Consulta por obesidade mórbida. Apresentava como antecedentes pessoais de relevo: diabetes mellitus tipo 2, hipertensão arterial, dislipidemia, síndrome de apneia obstrutiva do sono, enfisema pulmonar e insuficiência venosa periférica. Em 2011, foi-lhe efectuado o diagnóstico de carcinoma epidermóide queratinizante da língua. Apresentava história familiar de obesidade (Mãe e 2 irmãos). Ao exame físico constataram-se 10 neurofibromas na região dorsal, máculas tipo café-au-lait (7), a maior com 60 mm, sardas axilares, acantose nigricans nas regiões cervical e axilar e vários nódulos de Lisch em toda a íris de ambos os olhos. Analiticamente apresentava: A1c de 6,2%, colesterol total 121 mg/dL, HDL 45 mg/dL, LDL 118 mg/dL, TG 139 mg/dL, não se observando alterações relevantes no hemograma, bioquímica e estudo endocrinológico efectuado. Foi efectuado estudo genético, que revelou uma mutação c.2088G > A no exão 18 do gene NF1.

**Discussão:** Este caso clínico pretende demonstrar a importância de um exame físico detalhado na avaliação de um doente, que neste caso permitiu efectuar o diagnóstico de NF1 e a identificação de uma mutação que não tinha sido previamente descrita.

## P20. LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR TIPO 3: A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

P. Freitas, E. Lau, D. Carvalho

Serviço de Endocrinologia, Diabetes e Metabolismo.

Centro Hospitalar de São João EPE. Faculdade de Medicina.

Universidade do Porto.

**Introdução:** A lipodistrofia parcial familiar (LPF) é um distúrbio genético autossómico dominante caracterizado por redistribuição do tecido adiposo, nomeadamente por lipoatrofia das extremidades e glúteos e lipohipertrofia facial, cervical ou do tronco. Está associado a insulino-resistência e hipertrigliceridemia e a consequente aumento do risco de pancreatite aguda recorrente. Pode resultar da mutação no peroxisome proliferator-activated receptor gamma (PPARG), designando-se por LPF tipo 3.

**Caso clínico:** Sexo feminino, raça caucasiana, 60 anos de idade, filha de pais saudáveis, não consanguíneos, com período neonatal e desenvolvimento psicomotor sem intercorrências. Aos 25 anos foi efectuado o diagnóstico de esterilidade primária por obstrução tubária bilateral. Aos 30 anos, refere início de perda gradual da gordura dos membros superiores, inferiores e glúteos, com aumento da gordura facial e aumento do perímetro abdominal, sem hirsutismo associado. Aos 45 anos foi-lhe diagnosticada dislipidemia tipo V e diabetes tipo 2 e em 1999 foi internada por pancreatite aguda. Como antecedentes relevantes de destacar, ainda, hipertensão arterial. Sem história familiar de lipodistrofia. Ao exame físico constatou-se lipoatrofia dos membros superiores, inferiores e glúteos, proeminência abdominal e ausência de pescoço de búfalo ou hirsutismo. Apresentava IMC de 27 kg/m<sup>2</sup> e perímetro da cintura de 89 cm, lipodistrofia facial marcada e hipoplasia mamária bilateral. Foi efectuado estudo genético, tendo sido detectada uma mutação heterozigótica no gene PPARG (c.482G > T), no exão 4.

**Discussão:** As características clínicas, bioquímicas e estudo genético permitiram identificar uma nova mutação no gene PPARG, permitindo o diagnóstico de LPF tipo 3. Trata-se de um diagnóstico desafiante, realçando-se a importância de um diagnóstico atempado, com o objectivo de prevenir pancreatites recorrentes e a instalação precoce de doença cardiovascular.

## P21. POLICITÉMIA SECUNDÁRIA A HIPERANDROGENISMO CAUSADO POR TUMOR DE CÉLULAS DE LEYDIG DO OVÁRIO

L. Alves<sup>1</sup>, A. Murinello<sup>1</sup>, G.K. Rocha<sup>1</sup>, L. Matos<sup>2</sup>, P. Guedes<sup>1</sup>, P. Tavares<sup>3</sup>, J.M. Coutinho<sup>3</sup>, A. Milheiro<sup>4</sup>, H. Damásio<sup>1</sup>, C. Godinho<sup>5</sup>, I. Rodrigues<sup>5</sup>, L. Bogalho<sup>6</sup>, R. Leal<sup>1</sup>, A. Figueiredo<sup>4</sup>, A. Serrano<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna 1; <sup>2</sup>Endocrinologia; <sup>3</sup>Cirurgia Geral; <sup>4</sup>Anatomia Patológica; <sup>5</sup>Laboratório de Endocrinologia; <sup>6</sup>Radiologia. Hospital Curry Cabral. Lisboa.

**Introdução:** A Policitemia absoluta classifica-se em primária (doença mieloproliferativa) ou secundária: fisiológica – por hipoxémia crónica, ou em resultado de neoplasias várias, a mais frequente: síndrome dos ovários poliquísticos. Os tumores secretores de androgénios correspondem a 0,2% das mulheres com hiperandrogenismo, sendo malignos 50%, localizando-se nas suprarrenais ou ovários.

**Caso clínico:** Mulher de 75ª com AP: DM2 e HTA, tratadas irregularmente (insulina, glicazida, amlodipina, diurético), admitida pela Urgência a 1/7/2012, após tonturas e queda. EO: Desidratação moderada, TA 19,9/86, arritmia completa 85 bpm (inaugural?), BMT 400 mg/dL. Diagnosticada: Policitemia (Hb 18,4 g/dL; Htcr. 59,4%). SatO<sub>2</sub> 97%. Leucócitos/plaquetas normais. A policitemia não reduziu após correcção da desidratação, excluindo